

Appln No.: 09/874,162
 Applicant(s): Jason Koontz et al.
 FUSION OF JAFZI AND JJAZI GENES IN ENDOMETRIAL
 STROMAL TUMORS

Page 1 of 7

1/7

CCGCCCGGCGCTCGCAGAGCCGACACCAGGGGGGCTCTCGATGTAGCACCATGACAGGCATCGCCGCGCGCTCCTTCTTCTCCAATACC 90
 T G I A A A S F F S N T
 TGCCGATTGCGGGGCTCGGGAATCCACTTCCCCACCTTGGCCGACCTCATCGAGCAGATCGAGGACAACCACATCGATACAGATCCACGG 180
 C R F G G C G L H F P T L A D L I E H I E D N H I D T D P R
 GTTTTAGAAAAACAAGATTACAGCAGCCAACTATGTTGCCCTGAGTTACATAAATAGATTTCATGACAGATGCTGCCGCGGAGAGCAG 270
 V L E K Q E L Q Q P T Y V A L S Y I N R F M T D A A R R E Q
 GAGTCCCTAAAGAAGAAGATTACGCCGAAGCTCTCGCTGACCTGTCCAGCTCAGTGTCTCGAGGGAATGTGTCCACTCCCCACGCCAC 360
 E S L K K K I Q P K L S L T L S S S V S R G N V S T P P R H
 AGCAGTGGAGCCTTACTCCCCCGTGACCCACCCATCACCCTCTCTTATTCCGAGCAGCAGCTCCGACAGCAGCAGGATATGAC 450
 S S G S L T P P V T P P I T P S S S F R S S T P T Q S E Y L
 GAGGAGGAGGTGACTATGAGGAGTGGACAGCGATGAGTCCCTGGACCACAGAGAGTGCCATCAGCTCCGAAGCCATCCTCAGTCCATG 540
 E E E V D Y E E S D S D E S W T T E S A I S S E A I L S S M
 TGCATGAATGGAGGGAAGAAGACCTTTTGCCTGCCAGTTCCTGGATGTAAAAAGAGATACAAGATGTGAATGGCATAAAGTATCAC 630
 C M N G G E E K P F A C P V P G C K K R Y K N V N G I K Y H
 GCTAAGAATGGTCACAGAACACAGATTGCTGTCGCAACCACTCAAGTGTGCGGTGCGGGAAGAGTTACAAGACAGCTCAGGCGCTGCGG 720
 A K N G H R T Q I R V R K P E K C R C G K S Y K T A Q G L R
 CACCACACAATCAATTTCCATCCCCCGGTGTCGGCTGAGATTATCAGGAAGATGCAGCAATAACATGCTGGTCATAACTGTGCCAAGAAA 810
 H H T I N F H P P V S A E I I R K M Q Q
 TCCTCACCAGCAGTGTCTGATTTTGAACACAGCCACCTTTTTCAGGGGAAGCATTGAGCAACCTTTTAAAGAAAAAGAATTAAATGCAT 900
 GCTTTAAATTTTTCTGTAATTTTGAATGATGATCTTTGTAGAGTTAATGATTTTGTACATTGACACATGTAATCATCATACCCATTT 990
 TCATTACTTTGATATAAGGTGCTAAACAAAAAAGCTCTAGGTTCTTCAGCAGATTTCCCCCAAAACAAAAATAAATTGAGGGCATGTTG 1080
 CATATTGTTGAATGTATTGCGGTGATCAACCTGGGGGAGGAGGGGCTGGCACTGAGATTTTTTTTCAAGATTGTAATGTGATTGA 1170
 AGTTTTCAACACATCAACTCACATATGTTCAAAACCAAAATAATACCTTCATTATCAAAGTGGTTACCATGCCTTACATAATGGAGTTAG 1260
 TATTTGTGAGTAGAAAGACTTTAGGTAATGGAATATAAATAAGAAAGATGTTTAAACATAATATGCTAAAAATATTTTCATATTAAAT 1350
 AACATACGTAAAGGTGTGCTTTCTGTGTTTATATTATCTTGCAATCCTTTTGCCCTTTAAAGAGTGAAAACTTGGCCATCTGACTTA 1440
 CTAGTCATTTTAGTGTTATAAATGGCATTGTTGACAAAATAGTCTATTGAGTTCGTTTCATTATTAACACACATTGATTGAGTGCCTGC 1530
 TGGGTACAAGGGATTCATTTATGCCATTGATATCTGCGGACCAAGATACCCATTTAGTGAAATACTTTTTCCCTGAAATCTGTTAGA 1620
 AAAGACTTTGAAATACTTCAGTGCAAGTGTGTGTGTGAAGTTTAGTTATATCTTCATCTTCAGATGAAAGTTTAAAGCACTTTGTAG 1710
 TTCTCTATTGCCAACATTTAATGTTTATGTGTGCAATTTCTTGCAACCACTGCCCTACCAACCTGTGGGTGCAAACTCAGAACTAAA 1800
 ATTCTAAGCAGCTTTCAAAGATGAACACTTTTGTAAAGACCCCTATTGCCCTCTCTTCATGCTCATTTTTACTTTTTTAAAGGTACT 1890
 TTTCTCATCATTGTAGAGAGGTCTGATTCTCATTGGAAATGTCTGTTTAGCTTTATAAAACAAACACTTTGCTGAAATAGGAAAAATG 1980
 AGCCTTATTGACAATTAAGTGCTTCTTGACGAGGTGGTCAAAGAAAGCATGACTAATACGACCTATTAGAGTAATCTACATCTGGACC 2070
 ATTCCTTAAGTTTTTCTCACCAGACGTACCATCATGCCTTGAGTGTTCTTTTCTCCAAGTGCTATTCTTAAACACGAGAGTTTACCA 2160
 GTTGCGCTAATAATGCAATAAAAAATGCTTTGAGATAGCTAACTGCCATAAAACAACTCAAATTGCTTATAAAGTTTCTTCCCATGTTT 2250
 CCATTTGATGAAAAGTCTTACATCACATATAACTGGGAAGCAGGGTCCCTCCTCAATTTTCAGACATTTTGAAGGATGACAGTTCTGT 2340
 TTGTTAGATGAGTAAACCTCTATATTCAATAAGTTCTAAATCCTTCATTATGAGGGATTCAAAGTATTATAAAACACTGCCCTCTAAA 2430
 AATTTCTCAGATCTGAAGTATGGTCTTGCTCTGAATATACAGTGTATCTTATGTTTAAAGGGTGATCCAGACATGAGACGCACTA 2520
 GTTGGTGCATAAAGAGGCCCACTTGCTATTCTATCTACCTACAATTGACCAAAAAAATTTTATAGGCCAGCAATTATTTATTAGC 2610
 TTGCTCTTTCTAGTGCAAGAACTGCAGGCTGGATCAGTAGTTCAACAGCTAAACAGTCATAAAATAGTCATTGTGCATGTTAAATTC 2700
 TTTCAATGCTTTCAAAGATAAATCCAATTTCTATTACTTATTCTGACAGTATTACTAAACAGGTAAAGGATGGGAATATTTTGT 2790
 ATACTGTGTATAGTGAATGATTGTACTGTGTGTGAAACTGTGCTTTAAATATATTTTCATATGTTTGTGGGACAGAGCAGAT 2880
 TAAGTCTGAAGCAACAGAGGTTGTTTGAAGTGAAGCAATTTAATCAAATTCCTGTCAAGAAAAGTGCTTATAAATGTAATGA 2970
 AATCACATTTAAAAATAAAGTGCCTCTGACCCAAAAATAAA 3010

FIG. 1

FIG. 2A

Appln No.: 09/874,162
 Applicant(s): Jason Koontz et al.
 FUSION OF JAFZI AND JJAZI GENES IN ENDOMETRIAL
 STROMAL TUMORS

3/7

AAAAATTAGAAAGGGGAATCTGCTTCCCTGCAAAAGGAAGAAATAACTGAAGAACAAAAATGGGACAGCAAAATGGATTGATTTAGTGAAATTA 2340
 . K L E K G E S A S P A N E E I T E E Q N G T A N G P S E I N
 ACTCAAAGAGAAAGCTTTGGAAACAGATAGTGTCTCAGGGGTTTCAAAACAGAGCAAAAAACAAAACTCTGAAAAAGCTCTAAACCCCAT 2430
 S K E K A L E T D S V S G V S K Q S K K Q K L
 GTTATGACAAACACCTGAAATTACATTTTAGGGAATTCATCCTCTRAGAATTATGTTTTGTTTTTAATCATATATGTTCCAAACAGGCAC 2520
 GTTAGATGAAGTAAATGATTTCAACAGGATATTTGTATCAGGGTCTCTACTTCATTATGCAGCATTACATGTATATCACTTTTAT 2610
 TGTATCTATAAACACTCTGTACTTTAAGCATGAAAGCAATATTTCAAAGTATTTTAACTCAACAAATGTCATCAAAATATGTTGAA 2700
 TTGATCTAGAAATTATTTATATATAAATCAGAAATTTTTCATTTATGAACGGCTGTTTTCTACTTTTGTAAATGCTGAGACATTTTCT 2790
 TGGGAGGGAAATTTGGAATGGTCCCTTTTGTAGAAATGAAATGAGTGGTCTTCATATGTCAACTACAGAAAGGAAAAATAGAAATTTGA 2880
 AGGATTTTATGAATATATTTGCATTACTATTTGCAGTCAACTTTGATCCTTGTGTTTTGAAATCATTTGTCAATTCGGAATGAAAAAT 2970
 TATAATGTAATTTTACATTACATAAGTTCCTTTTACAATTAATAAATAGCACTTCTCATCTTATGCTGTTTGAAGATATTTAAATTT 3060
 TCACATTTGACAGTGAATGCTATGTTGTTTATPAAGATTACAGACCAATTTGTTTTCATGTGGATAATTTAGTGCATTGCTCACCCG 3150
 GTATGTTTTTTTTTAACTGAACATTTTGCTTTGTTTTTCTTTTTTAATAGATAATCACACGGAATTAAGCTGTTTCATAT 3240
 CTTTAAATTAGGATTGCAACCAAGGAAAGAACGCAATTTGAGATTTTAAAGATGTCACTTATAAGGGGAGAGTGTCTTAAAAAGTCAAC 3330
 CAGAAACTGTTATGCTTTTATTTGCTTTGCAAGGATGCTTTTGTAAATGTTTCAAGATAGAAATATCCAAATAGAGATAAGCTGACTTG 3420
 AATCATTTTGAGCAATTTTGCCCTGTGTTATATGTTTCCAACTCCGAGCACTGTGGTTGAGTAACTCACTCAATTTTTTATTATCTTAAAG 3510
 TGGCACATTAACAGACCCCAATAGGTTTTTATTTCCAACTCCGAGCACTGTGGTTGAGTAACTCACTCAATTTTTTATTATCTTAAAG 3600
 ATATTGCATTTTCATATTTTATTAAGGATCAATGCTGCTGTAATACAGGATTTTAAATTTTAAATTTTAAATTTTCAATCCACCACT 3690
 CAGATGCAAGTCCCTATTTTGTATTAAGGGATATATAGCTTTCTAATGGTGTCTTCAAGAAATTTATAAAATGTAAATCTGATTTG 3780
 ACTGGTCTTTAAGATGTTTAACTGTGAGGCTATTTAACGAATAGTGTGATGTTGTCATCCAGTATTAAGTCTTATGTCATTTGA 3870
 TTTTGTGTTTAAAAAATAGGAAAGAGGGAACCTGCAGCTTTTCATACAGATTCCTTGATTTGGTGAAGCTCTCCAAATGATGATTTCT 3960
 AGTAACTCTGATTTTTCCTCTGGATAGTAGATCTCGAGGTTTTATCTCGGGCTTTAATTTGCTAAAGCTGTGCACATATGTAAAAAA 4050
 AAAAAAAGATTTATTTAGGGGAGATGTAGGTGTAGAAATTTATGCTTATGTCATTTCTTAAGCAATTAAGCTCTTAATGCTTAAAGA 4140
 AGGTAGCATTTTGCACAAAAGTTGGTATTTCCACCCCAATAGTAATAAATTAATTTCTGTTGAGTAAACTTTTATGTCATCGT 4230
 AAAAGCTGGAATAATCCCTTTGTTCTATTATAAAAAAGTGTCTTTCTATATGACCTTGTAAACAGATTTTGAAGAAATCCCTGTA 4320
 GATGATAAGCATTTGAATGGTACAGTAGATGTAAAAAATTCAGTTTAAAGAAACATTTGTTTTTACATTAATGTTTATTTGAATC 4410
 AAATGATTTTGTACATAAAGCTTCAATAATAT 4441

FIG. 2B

Appln No.: 09/874,162
 Applicant(s): Jason Koontz et al.
 FUSION OF JAFZI AND JJAZI GENES IN ENDOMETRIAL
 STROMAL TUMORS

4/7

CCCCCGGGCGCTCGCAGAGCCGACACAGGGGGCTCTCGATGTAGCACCATGACAGGCATCGCCGCCCTCTCTTCTCCAATACC 90
 M T G I A A A S F F S N T
 TGCCGATTGCGGGGCTGCGGACTCCACTTCCCCACCCTGGCCGACCTCATCGAGCACATCGAGGACAACCACATCGATACAGATCCACGG 180
C R F G G C G L H F P T L A D L I E H I E D N H I D T D P R
 GTTTTAGAAAAACAAGATTACAGCAGCCAACCTATGTTGCCCTGAGTTACATAAATAGATTTCATGACAGATGCTGCCCGCCGAGAGCAG 270
 V L E K Q E L Q Q P T Y V A L S Y I N R F M T D A A R R E Q
 GAGTCCCTAAAGAAGAAGATTACGCCAAGCTCTCGCTGACTCTGTCCAGCTCAGTGTCTCGAGGGAATGTGTCCACTCCCCACGCCAC 360
 E S L K K K I Q P K L S L T L S S S V S R G N V S T P P R H
 JAZF1 ← JJAZ1
 AGCAGTGGAGCCTTACTCCCCCGTGACCCCAACCCATCACCCCTCTCTTCTTCCGAGCAGCACTCCGACAGAGCAACACAGATC 450
 S S G S L T P P V T P P I T P S S S F R S S T P T E P T Q I
 TATAGATTCTTCGAATCGGAATCTCATAGCACCATATTTTGACAGAACTCTTACTTACATGTCTCATCGAACTCCAGAAACAAAC 540
 Y R F L R T R N L I A P I F L H R T L T Y M S H R N S R T N
 ATCAAAAGGAAAAACATTTAAAGTTGATGATATGTTATCAAAAGTAGAGAAAATGAAAGGAGAGCAAGAAATCTCATAGCTTGTGAGCTCAT 630
 I K R K T F K V D D M L S K V E K M K G E Q E S H S L S A H
 TTGCAGCTTACGTTTACTGGTTTCTTCCACAAAATGATAAGCCATCACCAAACTCAGAAAATGAACAAAATCTGTTTACCCTGGAAGTC 720
 L Q L T F T G F F H K N D K P S P N S E N E Q N S V T L E V
 CTGCTTGTGAAAGTTGCCACAAAAAGAAAGGATGTAAGTTGTCCAATAAGGCAAGTTCCACAGGTAAAGCAGGTGCCCTTGGATT 810
 L L V K V C H K K R K D V S C P I R Q V P T G K K Q V P L I
 CCTGACCTCAATCAACAAACCCGGAATTTCCCGTCCCTTGCAAGTTCCAGTAAATGAATTTGAACCTAGTAACAGCCATATGGTGAAG 900
 P D L N Q T K P G N F P S L A V S S N E F E P S N S H M V K
 TCTTACTCGTTGCTATTAGAGTGACTCGTCCAGGAAGAAGAGTTTAAATGGAATGATTAAATGGAGAAACCAATGAAATATTGATGTC 990
 S Y S L L F R V T R P G R R E F N G M I N G E T N E I D V
 AATGAAGAGCTCCAGCCAGAAGAAACGAAATCGTGAGGATGGGAAAAGACATTTGTTGCACAAATGACAGTATTGATAAAAAACAGG 1080
 N E E L P A R R R K R N R E D G E K T F V A Q M T V F D K N R
 CGCTTACAGCTTTTAGATGGGAATATGAAGTAGCCATGCAGGAAATGGAAGATGTCCAATAAGCAAGAAAAGAGCAACATGGGAGACT 1170
 R L Q L L D G E Y E V A M Q E M E E C P I S K K R A T W E T
 ATTCTTGATGGGAAGAGGCTGCCTCCATTGCAACATTTTCTCAGGGACCTACGTTGCAGTTCACTCTTCTGTTGGACAGGAGAGACCAAT 1260
 I L D G K R L P P F E T F S Q G P T L Q F T L R W T G E T N
 GATAAATCTACGGCTCTATTGCCAAACCTCTTGCCACTAGAAATTCAGAGAGTCTCCATCAGGAAAAACAGCCTGGTTCAAGTTAAACCT 1350
 D K S T A P I A K P L A T R N S E S L H Q E N K P G S V K P
 ACTCAAACTATTGCTGTTAAAGAATCATTGACTACAGATCTACAACAAGAAAAGAAAGGATACTCCAAATGAAAACCGACAAAAATTA 1440
 T Q T I A V K E S L T T D L Q T R K E K D T P N E N R Q K L
 AGAATATTTTATCAGTTTCTCTATAACAACAATAACAGGCAACAACTGAAGCAAGAGATGACCTGCATTGCCCTTGGTGACTCTGAAC 1530
 R I F Y Q F L Y N N N T R Q Q T E A R D D L H C P W C T L N
 TGCCGCAAACTTTATAGTTTACTCAAGCATCTTAAACTCTGCCATAGCAGATTTATCTTCAACTATGTTTATCATCCAAAAGGTGCTAGG 1620
C R K L Y S L L K H L K L C H S R F I F N Y V Y H P K G A R
 ATAGATGTTTCTATCAATGAGTGTTATGATGGCTCCTATGCAGGAATCCTCAGGATATTCATCGCCAACTGGATTTGCTTTTAGTCGC 1710
 I D V S I N E C Y D G S Y A G N P Q D I H R Q P G F A F S R
 AACGGACCAAGTTAAGAGAACACCTATCACACATATTCTGTGTGCAGGCCAAAACGAACAAAAGCAAGCATGTCTGAATTTCTTGAATCT 1800
 N G P V K R T P I T H I L V C R P K R T K A S M S E F L E S
 GAAGATGGGGAAGTAGAACAGCAAGAACATATAGTAGTGGCCACAATCGTCTGATTTCATAGTGATACCTGCTTACCTCTCCGTCCA 1890
 E D G E V E Q Q R T Y S S G H N R L Y F H S D T C L P L R P
 CAAGAAATGGAAGTAGATAGTGAAGATGAAAGGATCCTGAATGGCTAAGAGAAAAACCATACACAAATGAAGAGTTTCTGATGTT 1980
 Q E M V D S E D E K D P E W L R E K T I T Q I E F S D V
 AATGAAGGAGAGAAAGAGTATGAACTCTGGAATCTCCATGTGATGAAGCATGGGTTTATGCTGACAATCAATGAATCATGCCTGT 2070
 N E G E K E V M K L W N L H V M K H G F I A D N Q M N H A C
 ATGCTGTTTGTAGAAAATATGGACAGAAAATAATTAAGAAGAAATTTATGTCGAACTTCATGCTTCTAGTCAGCATGCATGACTTT 2160
 M L F V E N Y G Q K I I K K N L C R N F M L H L V S M H D F

FIG. 3A

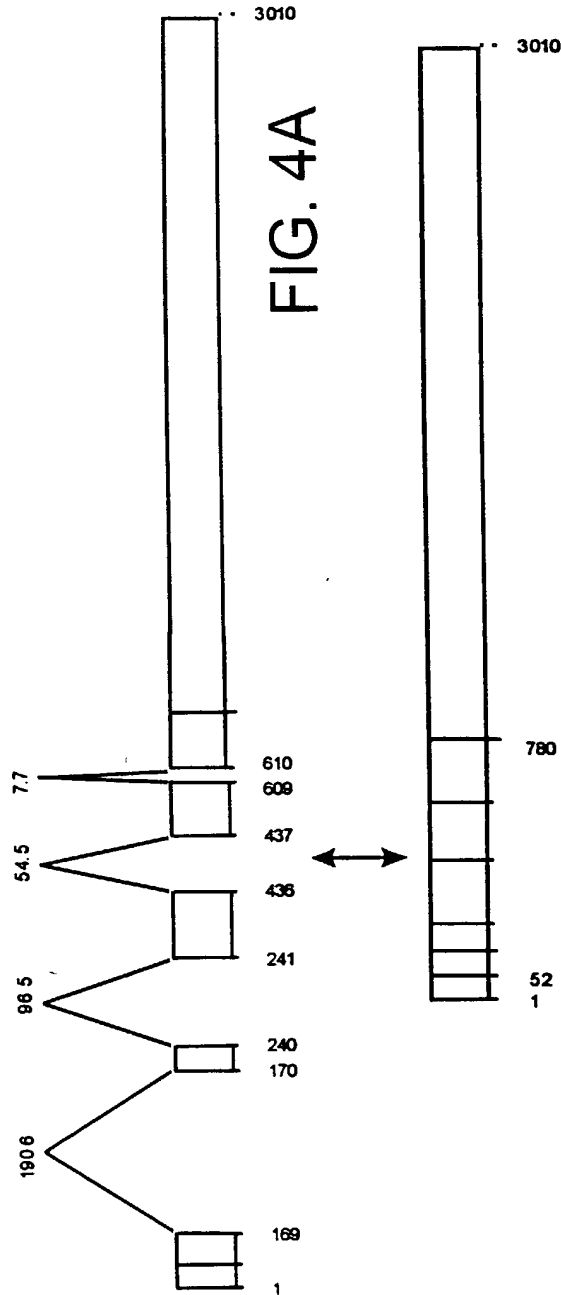
5/7

AACTCTATTAGCATAAATGTCATAAAGCTGTTACCAAGCTCCGTGAATGACGCAAAAAATTAGAAAAGGGGGAATCTGCTTCCCTT
N L I S I M S I D K A V T K L R E M Q Q K L E K G E S A S P
GCAAA CGAAGAAATAACTGGAAGCAAAAAATGGGACACGCAAAATGGAATTAAGTGAATTAACCTCAAAAGAGAAAGCTTTGGAAAACAGATAGT
A N E E I T E E Q N G T A N G F S E I N S K E K A L E T D S
GTCACAGGGTTTCAAAAACAGACGAAAAAACAACAAACTCTGAAGAAGCTCTAAACCCCATGTTATGGACAAACACTGAAATTTACATTTTAGG
V S G V S K Q S K K Q K L
GAATTCATCCTCTAAGAAATATGTTTTTTTAAATCATATGTTCCAAACAGGCACCTGTTAGATGAAGTAAATGATTTCAACAAGGATA
TTTGATCAGGGTCTACTTCACTTCATTATCGAGCATTACATGTATATCACTTTTATGATGTCATTAAAAACATTCGTACTTTTAAGCA
TGAAAAGCAATATTTCAAAGTATTTTAAACTCAACAAATGTCACAAATATGTTGAATGATCTAGAAATTAATTCATATATAAATACAG
AATATTTTTGCATTTTGAACCGCTTTTCTACATGTTGTAATTTGTGAGACATTTCTTGGGGAGGGGAAAAATTGGAATGGTTCCTCTTTT
TAGAAATTTGAAGTGGTCTTCATATGTCACATGTCACAAACAGAAAGGAAAAATAGAAATTAAGAAATTTTATGAAATTTATATGCAATTAAT
TTGAGTCAAACTTTGATCCTTTTGTAAATCATTTGTCAATTCGGATGAATAATTAATGTAATTTTACATATACATTAAGTTCCTT
TTACAAATTAATAAATAGCACTTCTCATCTTATGCCTGTTTGAGAAGATATAAATTTTACATGTTGACAGTGAATGCTATGTTGGT
TTTATAAGATTACAGACCATTTGTTTTCATGTGGATAAATTTTAGTGCAATCTCACCCTGATGTTTTTTTTTTTAACTTGAACATTTTG
CTGTTTTGTTTTCTTTTAAATAGATATCACACGGAATTTAAAGCTGTTTCATCTTTAAATAGGATGCAAAACCAAGGAAGAA
CGGATTTTGAGATTTTAAAGTGTACATTATAGGGGAGAGTGTCTTAAAAAGTCAACCCAGAACTGTTATGCCTTTTATTTGTTTGA
AAGATGTCCTTGTAAATGTGTTTCATGATAGAAATTCATAGAGATAAGCTGACTTGAATCAATTTGAGCAATTTTGCCTCTGTGTATA
TGTTGTTTCACGACATATTTGCAAGTGGATTTTCCAAACAGAAAGTGGATTTACTACTGGCACATTAACAGCACCAATAGGTTTTAT
TCCAACCTCCGACACTGTGTTTGAGTAAACATCACCTCAATTTTTTATTTCTTAAAGATATGTCATTTTTCATTTCTTTATTTATAAAG
GATCAATGCTGCTGTAATCAGGTTATTTAAATTTTAAATTTCAATCCACCACCATCAGATGCAGTTCCCTATTTTGTTAATGAAAG
GATATAAAGCTTTCTAATGCTGTTTCAGAAATTTATAAATGTAATAATGATTTGACTGCTCTTTAAAGATGTTGTTTAAGTCAAGG
3780
3870
3960
4050
4140
4230
4320
4409

FIG. 3

6/7

Structure of JAFZ1



7/7

Structure of JJAZ1

